

**Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones
Congénitas (ASEREMAC)**

43ª REUNIÓN ANUAL DEL ECEMC

Y

**CURSO DE ACTUALIZACIÓN SOBRE LA INVESTIGACIÓN
DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS**

Organizados por:

- Grupo Coordinador del ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas). Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- Grupo del ECEMC de la Comunidad Valenciana integrado por los siguientes hospitales: Hospital General de Requena, Hospital de La Ribera (Alzira), Hospital General de Ontinyent.

Valencia, 22-24 de Octubre de 2020

**Solicitada acreditación por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones
Sanitarias de la Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud
(Nº Ref. Sol. XX/XXXXXX/XX).**

43ª RECEMC

2020



**Programa Científico de la
43ª Reunión Anual del ECEMC
y Curso de Actualización sobre
Investigación de los Defectos Congénitos**

Valencia, 22-24 de Octubre de 2020

CONFERENCIANTES INVITADOS (por orden alfabético)

- ♦ Dr. Ignacio Arroyo Carrera: Pediatra. Servicio de Pediatría y Unidad de Neonatología, Hospital San Pedro de Alcántara. Presidente de ASEREMAC. Cáceres.
- ♦ Dra. Eva Bermejo-Sánchez: Científico Titular, Jefe de Área. Coordinadora Científica del ECEMC y Responsable de la Sección de Epidemiología. Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Directora Científica del Biobanco Nacional del ISCIII y Miembro del Comité Asesor de FEDER. Madrid.
- ♦ Dr. Miguel del Campo Casanelles: Full Professor, Department of Pediatrics, University of California, San Diego. Residency Program Director Section Chief Genetics Rady Children's Hospital Genetics clinic Fetal alcohol Spectrum. Estados Unidos.
- ♦ Dra. Consuelo Guerri Sirera: Jefa del Grupo de Patología Celular y Molecular del Alcohol. Centro de Investigación Príncipe Felipe. Valencia.
- ♦ Dr. Javier González de Dios: Jefe Servicio Pediatría. Hospital General de Alicante.
- ♦ Dr. Peter Kravitz: Director del Instituto de Estadística Genómica y Bioinformática en la Universidad de Bonn. FDNA's Chief Data Science Officer. Bonn (Alemania).
- ♦ Dr. Roberto Llorens Salvador: Facultativo Especialista de Área de Radiodiagnóstico, Sección de Radiología Pediátrica, Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.
- ♦ Prof. Dr. Jose María Martín Moreno: Catedrático de Medicina Preventiva y Salud Pública, Facultad de Medicina y Odontología, Universidad de València. Miembro de la Reial Acadèmia de Medicina de la Comunitat Valenciana. Adviser de la Oficina Regional de la OMS para Europa. Chair del grupo de Prevención del Cáncer en Europa EUROCAN+PLUS. Valencia.
- ♦ Dr. Antonio Martínez Carrascal: Pediatra. Jefe de Servicio. Hospital General de Requena. Requena (Valencia).
- ♦ Dra. María Luisa Martínez-Fernández: Investigadora. Responsable del Laboratorio de Citogenética de alta resolución y molecular del ECEMC. Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas, IIER. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ Prof. Dr. Salvador Martínez Pérez: Director del Instituto de Neurociencias de Alicante (CSIC-UMH). Catedrático de Anatomía y Embriología Humana. Colaborador Científico y Miembro de Honor del ECEMC. Alicante.
- ♦ Dra. Maria José Más Salguero: Neuropediatra. Unidad de Neuropediatría. Xarxa Sanitaria i Social Santa Tecla. Tarragona.
- ♦ Dra. Graciela Pi Castán: Pediatra. Servicio de Pediatría. Hospital de la Ribera. Alzira.
- ♦ Dra. Amparo Sanchis Calvo: Pediatra emérita. Ha sido Jefe Clínico del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Dr. Peset. Anterior Presidenta de ASEREMAC. Valencia.

PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes, 23 de Octubre de 2020

08:00-08:25.- Recogida de la documentación y colocación de los posters.

08:30-09:00.- **Apertura Oficial**

Autoridades

Dr. Antonio Martínez Carrascal.

Presidente del Comité Organizador Local.

Dr. Ignacio Arroyo Carrera.

Presidente de ASEREMAC (Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas).

Dra. Eva Bermejo-Sánchez.

Presidenta del Comité Organizador Central y Coordinadora Científica del ECEMC.

SESIÓN I: CLASE MAGISTRAL DE APERTURA

Presentación: **Eva Bermejo-Sánchez**

09:00-09:40.- **José María Martín Moreno:**

La salud no lo es todo, pero... todo lo demás es nada sin salud:
Defectos congénitos y salud pública.

09:40-09:50.- Discusión y coloquio.

SESIÓN II: Causas prevenibles de los defectos congénitos. Factores ambientales y desarrollo

Modera: **Salvador Climent**

09:55-10:20.- **Consuelo Guerri**: Bases moleculares de la neurotoxicidad y de las alteraciones neurológicas asociadas con el consumo de alcohol durante el embarazo.

10:25-10:50.- **Eva Bermejo-Sánchez (co-autores: Ana Salinas Vilca, Lourdes Cuevas, Grupo Periférico del ECEMC, Iñaki Galán)**: Cambios en el consumo de tabaco durante el embarazo y factores de riesgo asociados en España, 1980-2016, basado en datos del ECEMC.

10:55-11:20.- **Eva Bermejo-Sánchez**: SARS-CoV2 / COVID-19 y embarazo.

11:20-11:30.- Discusión y coloquio.

11:30-11:55.- Pausa y café.

SESIÓN III: Taller sobre Patología fetal – Defectos congénitos

Modera: **Graciela Pi**

12:00-12:25.- **Roberto Llorens**: Imagen fetal avanzada: El feto como paciente – Lo que el neonatólogo necesita saber.

12:30-12:55.- **Amparo Sanchis**: Formación de un equipo intrahospitalario multidisciplinar para la evaluación de fetos y recién nacidos con defectos congénitos: Experiencia en el Hospital Dr. Peset.

13:00-13:25.- **M^a Luisa Martínez-Fernández**: Estudios genéticos en fetos y pacientes nacidos con defectos congénitos. (Título final pendiente)

13:25-13:35.- Debate y asimilación de conceptos.

SESIÓN IV:
Taller interactivo y Tertulia dialógica:
Experiencia en la consulta pediátrica ante el paciente con defectos congénitos (este taller tendrá lugar durante la comida de trabajo)

Moderan: **Antonio Martínez y Eva Bermejo**

13:45-15:15.- Con participación de todos los asistentes, se debatirá sobre los principales problemas en la consulta pediátrica ante el paciente con defectos congénitos, en lo que respecta a la detección precoz de alteraciones, diagnóstico clínico, realización de pruebas complementarias, diagnóstico molecular, información a la familia y seguimiento.

SESIÓN V:
Taller interactivo: De los datos clínicos al diagnóstico genético

Modera: **Amparo Sanchis**

15:25-15:35.- **Eva Bermejo:** Distribución de los casos del ECEMC por tipos de patrones dismorfológicos y distribución etiológica.

15:40-16:05.- **Ignacio Arroyo:** 30 años de experiencia de un pediatra/dismorfológico en una capital de provincia.

16:10-16:35.- **Peter Kravitz:** De la clínica al diagnóstico genético. La experiencia del Proyecto "Pedia" y su evolución para el apoyo a la interpretación de los datos del exoma.

16:40-17:05.- **Peter Kravitz:** Ejemplos de datos clínicos reales usando Genetalk y Pedia.

17:10-17:40.- **Antonio Martínez:** Taller práctico para el uso de la plataforma Face2Gene y London Medical Database. Trabajo en equipo, Foros de Casos Clínicos.

17:45-18:15.- **Graciela Pi, Amparo Sanchis, Antonio Martínez, Peter Kravitz, Grupo del ECEMC.** Sesión sobre Casos sin diagnóstico de la Red Clínica del ECEMC. Resultados sobre los casos incluidos y discutidos durante los meses previos en el Foro ECEMC (con acceso exclusivo a miembros del ECEMC)

18:20-18:45.- **Miguel del Campo:** Secuenciación de Genoma y Dismorfología. Los roles del futuro Dismorfólogo.

18:45-19:00.- Discusión y coloquio.

19:05-19:45.- **Asamblea General de ASEREMAC (Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas).**

(El Orden del Día se distribuirá antes de la Reunión del ECEMC y se entrega a todos los asistentes con su documentación)

Sábado, 24 de Octubre de 2020

**SESIÓN VI:
Taller formativo y metodológico de la Red Clínica del ECEMC**

08:30-09:30.- **Eva Bermejo-Sánchez:**

- Resumen de la actividad del ECEMC en el último año.
 - Nuevas propuestas de investigación.
 - Próximas reuniones del ECEMC:
 - Propuesta para 2021:
Selección de fecha
Presentación de la candidatura por el Grupo del ECEMC de xxxxx.
 - Propuestas para Reuniones futuras
-

**SESIÓN VII (de Posters):
Taller sobre Diagnóstico Clínico de los Defectos Congénitos**

Coordinan: **Salvador Climent y Graciela Pi**

09:35-10:55.- Intervienen: Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la **Red Clínica del ECEMC.**

11:00-11:30.- **Fotografía de grupo** y Pausa para café.

SESIÓN VIII: Defectos Congénitos y sociedad

Modera: **Francisca Esteban**

11:35-12:00.- **María José Mas:** Neuropediatría y redes sociales: comunicación eficaz para familias y profesionales. (Título pendiente de confirmación).

12:05-12:30.- **Javier González de Dios:** Defectos congénitos: Contribución del cine a su mayor visibilización. (Título pendiente de confirmación).

CLASE MAGISTRAL DE CLAUSURA

Presentación: **Eva Bermejo-Sánchez**

12:35-13:30.- **Salvador Martínez Pérez:**
El desarrollo del sistema vascular y la inmunidad innata en el SNC.

13:35-13:45.- Discusión y coloquio.

13:45.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2020**

Dr. Antonio Martínez, Dr. Ignacio Arroyo, Dra. Eva Bermejo

14:00 horas.- Comida de Clausura.

* * * * *